



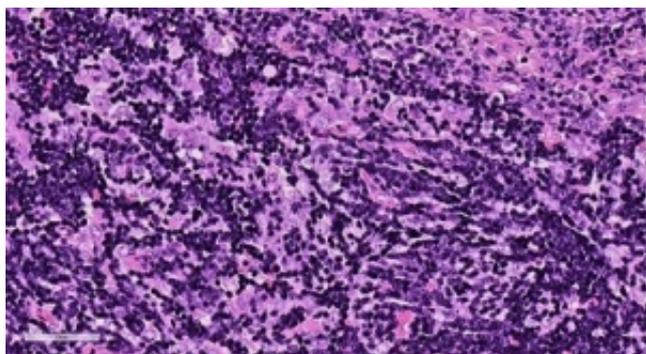
*Cancer Cell pubblica studio del progetto Cancer Genoma Atlas finanziato dal National Cancer Institute-USA. L'Istituto Nazionale Tumori Regina Elena unica struttura italiana nel progetto multicentrico*



Roma, 14 febbraio 2018 - Grazie a multiple piattaforme molecolari e alla rete del “Cancer Genome Atlas” si è ottenuta la mappa genomica integrata dei tumori epiteliali del timo, timomi e carcinomi timici. L'Istituto Nazionale Tumori Regina Elena – IRE è l'unica struttura italiana che ha contribuito alla mappatura genomica di questo tumore.

I tumori epiteliali del timo sono tumori rari. Sebbene la loro incidenza annua sia di 0,15 casi su 100.000 persone, rappresentano le neoplasie più frequenti del mediastino anteriore e mostrano delle caratteristiche biologiche uniche. Infatti si presentano spesso in associazione con malattie autoimmuni come la Miastenia grave, l'Aplasia selettiva della serie rossa e l'ipogammaglobulinemia.

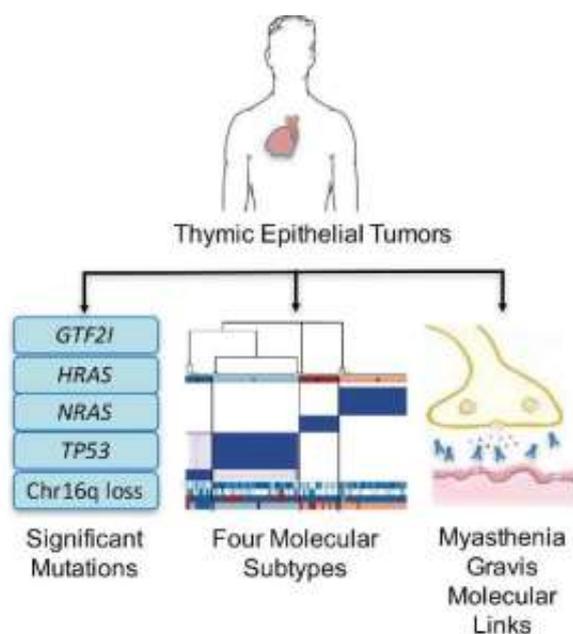
Il Progetto del Cancer Genome Atlas (TCGA) è rivolto a caratterizzare su molteplici piattaforme molecolari alcune tra le neoplasie più frequenti e il National Cancer Institute degli Stati Uniti (NCI-US) ha finanziato, negli ultimi anni, anche la ricerca su alcuni tumori rari tra cui i timomi e carcinomi timici. I risultati sono stati appena pubblicati sulla prestigiosa rivista internazionale *Cancer Cell* e tra i principali autori figura Mirella Marino, anatomo-patologa IRE.



Timoma

“Lo studio per la mappatura del genoma dei tumori epiteliali del timo - illustra Mirella Marino, tra gli autori del lavoro - ha incluso l’analisi dell’intero esoma, del trascrittoma, del metiloma e delle proteine espresse dal tumore. Dall’analisi è risultato che i tumori epiteliali del timo rientrano tra 4 tipi molecolari principali, definiti da consistenti alterazioni genomiche principali, che presentano associazione con i dati di sopravvivenza e con i sottotipi istologici definiti dall’Organizzazione mondiale della Sanità (World Health Organization, WHO)”.

I tumori del timo sono a bassa incidenza di mutazioni ma è stata confermata con diverse metodiche una specifica mutazione di GTF21 in alcuni sottotipi di timoma, caratteristica unica di questo tipo di tumore e un aumento delle mutazioni di HRAS, NRAS e di p53.



È stata inoltre dimostrata un’associazione molecolare tra il timoma e la Miastenia gravis, che è caratterizzata da una aumentata espressione tumorale di autoantigeni e da una variazione del numero dei cromosomi. Tali risultati rappresentano un’ importante informazione per comprendere la biologia dei tumori epiteliali del timo e contribuire allo sviluppo di farmaci efficaci per la cura, ad oggi carente nella malattia avanzata e metastatica.

“Lo studio appena pubblicato - commenta Gennaro Ciliberto, direttore scientifico IRE - costituisce un punto di partenza per una migliore conoscenza delle uniche caratteristiche biologiche di tali neoplasie e per la scoperta di nuovi farmaci che consentano anche nella patologia timica epiteliale una medicina di precisione”.

L’Istituto Regina Elena da anni ha un gruppo di specialisti che si occupa di diagnosi e trattamento dei tumori del timo. L’Anatomia patologica ha contribuito allo studio con alcuni casi tra i 117 tumori epiteliali timici che sono stati raccolti in tutto il mondo. Mirella Marino è impegnata nella caratterizzazione diagnostica e molecolare di tali tumori rari ed ha contribuito sia allo studio del NCI, sia alla classificazione WHO dei timomi, sia al nuovo staging TNM, 8° edizione, dei timomi.

Ha promosso inoltre la ‘rete’ clinico-molecolare che nell’Istituto si occupa dei timomi e carcinomi

timici, di cui fanno parte in particolare la Chirurgia Toracica, diretta da Francesco Facciolo e l'Unità di Oncogenomica ed Epigenetica, diretta da Giovanni Blandino.

La Biobanca dell'Istituto collabora per la parte tissutale e per la parte liquidi biologici ad assicurare il massimo supporto. L'Istituto Regina Elena, è, al momento, tra le pochissime Istituzioni italiane che hanno contribuito al TCGA di un tipo tumorale ed è Centro di Riferimento del progetto europeo EURACAN per la diagnosi, cura e ricerca sui tumori rari solidi dell'adulto.